

血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)/溶血性尿毒症症候群(HUS) 全国疫学調査個人票

記載者御氏名

記載年月日 2005年 月 日

所在地

E-mail

担当科名: 1.一般内科 2.血液内科 3.膠原病内科 4.腎臓内科 5.小児科 6.泌尿器科 7.透析科 8.救急科 9.その他 ()

この票は実態把握のためにのみ使用し、個人の秘密は厳守します。該当する番号を選択、またはご記入下さい。

調査対象者番号 (別紙:対応表参照)	性別	1.男 2.女	患者の 現住所 ()	都道府県 ・不明	最終診断時の身長	cm
					最終診断時の体重	kg
生年月日	(1.明治 2.大正 3.昭和 4.平成)		年	月	日、	現在の年齢()歳
診断/分類	1.先天性TTP/HUS 2.後天性TTP/HUS (a.O-157感染に伴う b.ADAMTS13欠乏 c.その他)					
臨床 診断	貴院での初期臨床診断	1.先天性TTP/HUS 2.後天性TTP 3.後天性HUS 4.TTP/HUS(識別不可) 5.その他()				
	診断根拠	1.臨床症状 2.特殊検査 (a.O-157関連 b.ADAMTS13関連) 3.その他 ()				
	診断に迷われた場合はその理由					
医療費の公費負担	1.なし 2.あり→ 3.不明	a.特定疾患治療研究費 [病名: ()] b.その他 ()				
受療状況 (最近1年間)	1.主に入院 2.主に通院 3.入院と通院 4.転院(転院先: ()) 5.死亡 6.その他 () 7.不明					
入院回数	1.貴施設 ()回 2.他施設 ()回 3.不明	推定発症年月	平成	年	月	不明
初診医療機関	1.貴施設 2.他施設 3.不明	貴施設初診年月	平成	年	月	不明
診断した医療機関	1.貴施設 2.他施設 3.不明	確定診断年月	平成	年	月	不明
家族歴 (同症)	1.なし	続柄: 1.父 2.母 3.兄弟 4.姉妹 5.その他 ()				
	2.あり→	病名: 1.先天性TTP/HUS				
	3.不明	2.後天性TTP/HUS (a.O-157感染に伴う b.ADAMTS13欠乏 c.その他)				
既往歴	新生児黄疸: 1.なし 2.あり(軽症) 3.あり(重症) 4.不明			光線療法: 1.なし 2.あり 3.不明		
	交換輸血: 1.なし 2.あり 3.不明			O-157感染: 1.なし 2.あり(軽症) 3.あり(重症) 4.不明		
基礎疾患	1.なし(特発性)	1.薬剤: (薬名:a.抗生剤 b.抗血小板剤 c.抗癌剤 d.免疫抑制剤 e.その他 ())				
	2.あり(二次性)→	2.妊娠 3.幹細胞移植 4.感染 5.膠原病 6.悪性腫瘍				
	3.不明	7.その他 ()				
前駆症状	下痢: 1.なし 2.あり 3.不明		急性上気道炎: 1.なし 2.あり 3.不明			
急性 期症 状	精神症状	1.なし 2.あり→ 3.不明	1.錯乱 2.嗜眠 3.行動異常 4.巣神経症状 5.痙攣 6.昏迷 7.昏睡 8.その他 ()			
	腎機能障害	蛋白尿: 1.なし 2.あり(±, +, ++, +++) 3.不明、 血尿: 1.なし 2.あり(±, +, ++, +++) 3.不明、 乏尿: 1.なし 2.あり(±, +, ++, +++) 3.不明、 BUN: () mg/dl、 Cr: () mg/dl				
	溶血性貧血	RBC: () X10 ⁴ /μl	LDH: () IU/L	発熱(37℃以上): 1.なし 2.あり 3.不明		
	破碎赤血球	T-Bil: () mg/dl	Ret: () %	呼吸器症状(ARDS等): 1.なし 2.あり 3.不明		
	Hb: () g/dl	血小板数: () X10 ⁴ /μl	抗核抗体: 1.未施行 2.正常範囲 3.高値 4.不明			

【特殊検査所見】

VWF-CP活性	1.未施行 2.施行 [()%、(平成 年 月 日)] 3.不明	複数回測定の場合 ()%、(平成 年 月 日)	寛解期 ()%、(平成 年 月 日)
VWF-CPインヒビター	1.未施行 2.施行→なし 3.施行→あり 4.不明	直接・間接クームス試験	1.未施行 2.陰性 3.陽性 4.不明
ADAMTS13遺伝子検査	1.未施行 2.施行→なし 3.施行→あり 4.不明	ハプトグロビン低下	1.未施行 2.陰性 3.陽性 4.不明
Factor H	1.未施行 2.施行() 3.不明	抗カルジオリピン抗体	1.未施行 2.陰性 3.陽性 4.不明
PA Ig G	1.未施行 2.施行() 3.不明	便O-157・ペロトキシン	1.未施行 2.陰性 3.陽性 4.不明
凝固系検査	1.未施行 2.異常なし 3.異常あり → 4.不明	項目	Fib: () mg/dl FDP: () μg/ml D-dimer: () μg/ml TAT: () ng/ml AT: () % TM: () ng/ml その他: ()

補体系検査	1.未施行 2.施行 [CH50 : (u/ml)、 C3 : (mg/dl)、 C4 : (mg/dl)] 3.不明
骨髓検査	1.未施行 2.施行-微小血栓なし 3.施行-微小血栓あり 4.不明
生検、病理解剖	1.未施行 2.施行-微小血栓なし 3.施行-微小血栓あり 4.不明
保存凍結血漿検体	1.なし 2.あり 3.不明

【治療】

治療の有無(1.未施行・2.施行・3.不明)

反応性(4.良・5.不良・6.一過性)

	治療の有無	開始日 (平成 年 月 日)	総回数	1回使用 FFP量	頻度 (/週)	薬 剤	反 応 性
初期治療	1.血漿交換療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	2.新鮮凍結血漿 (FFP)輸注	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	3.ステロイド療法	(1・2・3)	H. . . .			プレドニゾン換算量: ()mg/dayX	(4・5・6)
	パルス	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	4.免疫抑制剤	(1・2・3)	H. . . .			薬剤名()	(4・5・6)
	5.抗血小板剤	(1・2・3)	H. . . .			薬剤名()	(4・5・6)
	6.摘脾	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	7.透析療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	8.ヘパリン・FOY・ フサン	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	9.PC輸血	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
10.γ-グロブリン療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)	
維持療法	1.血漿交換療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	2.FFP輸注	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	3.ステロイド	(1・2・3)	H. . . .			プレドニゾン換算量: ()mg/dayX	(4・5・6)
	4.免疫抑制剤	(1・2・3)	H. . . .			薬剤名()	(4・5・6)
	5.抗血小板剤	(1・2・3)	H. . . .			薬剤名()	(4・5・6)
	7.透析療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	8.ヘパリン・FOY・ フサン	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	9.PC輸血	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	10.γ-グロブリン療法	(1・2・3)	H. . . .				(4・5・6)
	現在の状況	上記以外の治療	1.なし 2.あり [(内容:) a.定期的(間隔:) b.発作期]				
腎機能障害の 程度・透析		クレアチニン増加: 1.なし 2.あり 蛋白尿: 1.なし 2.あり(±, +, ++, +++) 3.不明 透析: 1.未実施 2.実施					
C型肝炎の感染		1.なし 2.あり 3.不明	その他の 感染症	1.なし 2.あり()			
B型肝炎の感染		1.なし 2.あり 3.不明	3.不明				
転 帰 (最終受診時)	1.不変* 2.悪化* 3.寛解 [平成()年()月()日] *診断時と比較						
	4.死亡 → 死亡日 平成()年()月()日						
	死 因 1.TTP/HUS悪化 2.基礎疾患悪化 3.感染症 4.出血 5.梗塞 6.その他() 7.不明						
	剖 検 1.なし 2.あり [主要所見:]						
最終受診日: 平成()年()月()日							

診療科 責任者様

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

血液凝固異常症に関する調査研究班

主任研究者 池田康夫（慶応義塾大学医学部内科学）

特定疾患の疫学に関する研究班

（2005 年度より）主任研究者 永井正規（埼玉医大公衆衛生学）

拝啓

時下、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

先般、血栓性血小板減少性紫斑病/溶血性尿毒症症候群（TTP/HUS）の全国疫学調査（一次調査）につきまして、貴診療科のご協力をお願い申し上げましたところ、ご多忙中にもかかわらずご協力をいただき誠にありがとうございました。ご回答に基づきまして、第二次調査個人票を発送致しましたが、まだ御返事をいただいております。現在、約 280 施設（460 症例）にお願いして、御返事をいただいているのは約 3 割に過ぎません。このままでは、十分なアンケート調査にならない恐れがあります。誠に恐縮でございますが、是非御協力の程を御願ひ申し上げます。また、調査票に記載できない部分がありましても、充分有用なアンケート調査になる可能性がございますので、不完全な形でもお送りいただければ幸いです。また、昨年度の調査と重複している症例がございましたら、こちらで記入させていただきますので、お知らせいただければ幸いです。宜しく御願ひ申し上げます。

重ねてのお願いで誠に恐縮でございますが、昨年 1 年間（2004 年 1 月 1 日～2004 年 12 月 31 日）の貴診療科における血栓性血小板減少性紫斑病/溶血性尿毒症症候群（TTP/HUS）の受診患者症例につきまして、個人票に可能な範囲でご記入いただき、9 月末日までにご返送いただきますようお願い申し上げます。個人票の記載内容に関しては、個人の秘密は固く守り、患者の皆さまへの直接の問い合わせはいたしません。

また、匿名化のために、貴院のカルテ番号は個人票には記載せず、同封の【第二次調査個人票の“調査対象者番号”とカルテ番号対応表】（水色）にご記入いただき、個人票には対応する“調査対象者番号”のみをご記入下さいますようお願いいたします。なお、お手数ですが、対応表は貴院にて 12 月末日まで保管いただきますようお願い申し上げます。保管期間を過ぎましたら、シュレッダーにかけるなどお取り扱いにご注意の上、破棄いただいております。

先生方には多大なご負担をおかけすることとなり、誠に恐縮でございますが、二次調査についても、何卒ご協力下さいますようよろしくお願い申し上げます。なお、本調査は慶応義塾大学医学部の倫理委員会の承認を得て、実施しています。

この件につきましてご不明の点がございましたら、下記までお問い合わせください。

何卒ご協力のほど、お願い申し上げます。

敬具

全国疫学調査事務局：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学／医学推計・判断学教室気付
特定疾患の疫学に関する研究班 全国疫学調査事務局
電 話：052-744-2132 F A X：052-744-2971

臨床事項に関する問い合わせ先：〒514-8507 津市江戸橋 2-174
三重大学医学部臨床検査医学
血液凝固異常症に関する調査研究班
疫学調査担当者 和田英夫
電 話：059-232-1111（内線 5391）
F A X：059-231-5204
E-mail:wadahide@clin.medic.mie-u.ac.jp

2005年1月

当該診療科部長殿

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

難治性膵疾患に関する調査研究班

主任研究者 大槻 眞（産業医科大学第三内科）
疫学調査担当 成瀬 達（名古屋大学病態修復内科）
吉村邦彦（虎の門病院呼吸器科）
広田昌彦（熊本大学消化器外科）

特定疾患の疫学に関する研究班

主任研究者 稲葉 裕（順天堂大学医学部衛生学）
疫学調査担当 玉腰暁子（名古屋大学大学院医学系研究科）

拝啓

初春の候、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

このたび、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「特定疾患の疫学に関する研究班」と「難治性膵疾患に関する調査研究班」との共同研究により、わが国における膵嚢胞線維症の実態を把握するために全国疫学調査を実施することとなりました。

つきましては、ご多忙中のところ大変恐縮でございますが、同封の葉書に過去1年間（2004年1月1日～2004年12月31日）および過去10年間（1995年1月1日～2004年12月31日、過去1年間と重複する場合も再掲）の貴診療科における該当疾患患者数（新患、再来を含む）をご記入の上、2005年2月20日までにご返送くださいますようお願い申し上げます。

なお、該当患者がない場合も、患者数推計のために「1. なし」に○をつけ、ご返送いただきますようお願い申し上げます。

該当する患者ありの場合には、後日個人票をお送りさせていただきますので、あわせてご協力くださいますようお願い申し上げます。

この件に関しましてご不明の点がございましたら、下記までお問い合わせください。

何卒ご協力のほど、よろしくお願い申し上げます。

敬具

全国疫学調査事務局：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町65
名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学／医学推計・判断学教室気付
特定疾患の疫学に関する研究班 全国疫学調査事務局
電話：052-744-2132
FAX：052-744-2971

臨床事項に関する問い合わせ先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町65
名古屋大学大学院医学系研究科 病態修復内科学
成瀬 達
電話：052-744-2170
FAX：052-744-2179

E-mail：snaruse@med.nagoya-u.ac.jp

腭嚢胞線維症 診断基準

腭嚢胞線維症 (cystic fibrosis) は、全身の外分泌腺機能不全に基づく疾患であり、その特徴は、

- ①腭と気道の粘液分泌腺に極めて粘稠な分泌液が産出され、腭管や気道を閉塞する、
- ②汗中へ過剰の電解質が失われる、ことにある。

以下の a. 発汗試験の異常に加え、残り (b. c. d) の 3 項目中 2 項目以上を満たすものを腭嚢胞線維症と診断する。

a. 発汗試験の異常

ピロカルピンイオン導入法による汗試験で、60 mEq/L 以上の汗中 Cl⁻濃度の高値が持続する。

b. 腭外分泌不全

大量頻回の悪臭を伴う脂肪便を伴うか、または PFD 試験 (BT-PABA 試験) における尿中 PABA 排泄率や便中キモトリプシン活性の低下がある。

c. 呼吸器症状

気道外分泌の異常のため、肺炎、気管支炎、無気肺を繰り返し、気管支拡張症、肺性心、趾端末端の肥大や樽状胸郭などが出現する。

d. その他

生後まもなく胎便性イレウスを起こすか、または嚢胞線維症の家族歴がある。

(難治性腭疾患に関する調査研究 (小川) 班 平成 13 年度報告書)

膵嚢胞線維症 有病者数全国一次調査用紙

記載医師御氏名 _____

記載年月日 2005年 ____月 ____日

	過去1年間	過去10年間
1. なし	男 ____例	男 ____例
2. あり	女 ____例	女 ____例

記入上の注意事項

- 過去1年間（2004年1月1日～2004年12月31日）および過去10年間（1995年1月1日～2004年12月31日、過去1年間と重複する場合も再掲）の貴診療科における上記疾患患者数（新患、再来を含む）をご記入ください。
- 全国有病患者数の推計を行いますので、該当する患者のない場合でも「1. なし」に○をつけ、ご返送ください。
- 後日、各症例について第二次調査を行いますのでご協力ください。
- ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたら、お手数ですがご訂正をお願いします。

2005年2月20日までにご返送いただければ幸いです

当該診療科部長殿

厚生労働省厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）

難治性肺炎球菌に関する調査研究班

主任研究者 大槻 眞（産業医科大学第三内科）
疫学調査担当 成瀬 達（名古屋大学病態修復内科）
吉村邦彦（虎の門病院呼吸器科）
広田昌彦（熊本大学消化器外科）

特定疾患の疫学に関する研究班

主任研究者 稲葉 裕（順天堂大学医学部衛生学）
疫学調査担当 玉腰暁子（名古屋大学大学院医学系研究科）

拝啓

早春の候、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

さて、過日、厚生労働省からの要請を受け、わが国における肺炎球菌線維症の実態を把握するため、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）「特定疾患の疫学に関する研究班」と「難治性肺炎球菌に関する調査研究班」との共同研究による全国疫学調査のご依頼を致しましたが、未だご回答をいただいております。

つきましては、ご多忙中のところ誠に恐縮に存じますが、できる限り正確な調査をいたしたく、同封の葉書に過去 1 年間（2004 年 1 月 1 日～2004 年 12 月 31 日）および過去 10 年間（1995 年 1 月 1 日～2004 年 12 月 31 日、過去 1 年間と重複する場合も再掲）の貴診療科における該当疾患患者数（新患、再来を含む）をご記入の上、ご返送くださいますようお願い申し上げます。

また、該当する患者がない場合も、全国の患者数推計に必要ですので、葉書の「1. なし」に○をつけ、ご返送くださいますようお願い申し上げます。

該当する患者ありの場合には、後日個人票をお送りさせていただきますので、あわせてご協力くださいますようお願い申し上げます。

この件に関しましてご不明の点がございましたら、下記までお問い合わせください。

また、本状と行き違いにご回答をいただいている場合には、失礼をお許しください。

何卒ご協力のほど、よろしくお願い申し上げます。

敬具

全国疫学調査事務局：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学／医学推計・判断学教室気付
特定疾患の疫学に関する研究班 全国疫学調査事務局
電 話：052-744-2132
F A X：052-744-2971

臨床事項に関する問い合わせ先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 病態修復内科学
成瀬 達
電 話：052-744-2170
F A X：052-744-2179
E-mail：snaruse@med.nagoya-u.ac.jp

膵嚢胞線維症 有病者数全国一次調査用紙

記載医師御氏名 _____

記載年月日 2005年____月____日

	過去1年間	過去10年間
1.なし	男_____例	男_____例
2.あり	女_____例	女_____例

記入上の注意事項

1. 過去1年間（2004年1月1日～2004年12月31日）および過去10年間（1995年1月1日～2004年12月31日、過去1年間と重複する場合も再掲）の貴診療科における上記疾患患者数（新患、再来を含む）をご記入ください。
2. 全国有病患者数の推計を行いますので、該当する患者のない場合でも「1.なし」に○をつけ、ご返送ください。
3. 後日、各症例について第二次調査を行いますのでご協力ください。
4. ご住所、貴施設名、貴診療科名に誤りがありましたら、お手数ですがご訂正をお願いします。

できるだけ早くご返送いただければ幸いです。

2005年4月

当該診療科部長殿

厚生労働省難治性疾患克服研究事業

難治性膵疾患に関する調査研究班

主任研究者 大槻 眞 (産業医科大学第三内科)
調査担当 成瀬 達 (名古屋大学病態修復内科)
吉村邦彦 (虎の門病院呼吸器科)
広田昌彦 (熊本大学消化器外科)

特定疾患の疫学に関する研究班

主任研究者 稲葉 裕 (順天堂大学衛生学)
調査担当 玉腰暁子 (名古屋大学予防医学)

拝啓

時下、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。

現在、厚生労働省難治性疾患克服研究事業－「難治性膵疾患に関する調査研究班」と「特定疾患の疫学に関する研究班」は共同して、わが国における膵嚢胞線維症の実態を把握するための全国疫学調査を実施しております。

- 先日は一次調査にご協力いただき有難うございました。別紙（一次はがきコピー）のようにご返事をいただきました。
- 貴施設より膵嚢胞線維症の症例が下記のように報告されています。大変貴重な症例です。是非、私どもの症例調査にご協力いただきたく存じます。
- 貴施設におきましては、1994/1999年の全国疫学調査の際に下記の（ ）例について症例調査にご協力いただいております。患者さんのその後の経過は、大変貴重なデータになります。

つきましては、ご多忙中のところ大変恐縮に存じますが、同封の調査個人票の事項にご記入の上、2005年6月末日までに簡易書留にてご返送くださいますようお願い申し上げます。個人票の記載内容に関しましては、個人の秘密は固く守り、患者の皆さまへの直接の問い合わせはいたしません。なお、本調査は名古屋大学医学部の倫理委員会の承認を得て、実施しています。

この件に附しましてご不明の点がございましたら下記宛お問い合わせください。

何卒、よろしくご協力のほどお願い申し上げます。

敬具

書類の返送先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学／医学推計・判断学
「膵嚢胞線維症の全国疫学調査」事務局
TEL: 052-744-2132 FAX: 052-744-2971

問い合わせ先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 病態修復内科学
成瀬 達
TEL: 052-744-2170 FAX: 052-744-2179
E-mail: snaruse@med.nagoya-u.ac.jp

2005 年 4 月

主治医の皆様への説明書

研究課題名：腓嚢胞線維症の全国疫学調査

厚生労働省難治性疾患克服研究事業（難治性腓疾患に関する調査研究班／特定疾患の疫学に関する研究班）として

- 先日は一次調査にご協力いただき有難うございました。別紙（一次はがきコピー）のようにご返事をいただきましたので、
- 貴施設より腓嚢胞線維症の症例が下記のように報告されています。大変貴重な症例です。是非、私どもの症例調査にご協力いただきたく存じますので、
- 貴施設におきましては、1994／1999 年の全国疫学調査の際に下記の（ 例）について症例調査にご協力いただいております。患者さんのその後の経過は、大変貴重なデータになりますので、

二次調査票、患者の皆様への説明書、同意書を送らせていただきました。説明書にそって、患者さんに説明していただき、患者さんの同意が得られましたら、二次調査票に記入していただいて同意書の 1 枚目とともに 2005 年 6 月末日までに簡易書留にて下記事務局宛ご返送くださいますようお願い申し上げます。

患者さんが未成年の場合は、親権者の同意が必要となります（但し、16 歳以上の場合には本人からも同意を得る必要があります）。

患者さんが死亡されている場合は、匿名（個人を特定できる情報としては、生年月、性別、死亡年月のみを記入）にしていただき、二次調査票をご記入ください。

数年後に追跡調査を予定しております。それまで今回の調査資料を保存してよいかどうかを、患者さんに同意書に記入していただくよう、説明をお願いします。

個人票の記載内容に関しましては、個人の秘密は固く守り、患者の皆様への直接の問い合わせはいたしません。なお、本調査は名古屋大学医学部の倫理委員会の承認を得て、実施しています。

ご不明な点がございましたら、下記問い合わせ先までご連絡ください。ご協力をよろしくお願いいたします。

書類の返送先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 予防医学／医学推計・判断学
「腓嚢胞線維症の全国疫学調査」事務局
TEL: 052-744-2132 FAX: 052-744-2971

問い合わせ先：〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 病態修復内科学
成瀬 達
TEL: 052-744-2170 FAX: 052-744-2179
E-mail: snaruse@med.nagoya-u.ac.jp

研究の概要

腭嚢胞線維症 (CF) は、cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) の遺伝子異常を原因とする常染色体劣性遺伝性疾患であり、大変多くの遺伝子変異と多型が報告されています。CFTR は、全身の上皮膜組織に存在するクロールチャンネルですので、機能不全の程度により、腭、消化管、気道、輸精管などに様々な障害が生ずるため、多彩な病態を示します。本症は、欧米白人種に高率に発症しますが、日本人には非常に稀な疾患（出生約 174 万人に 1 人）ですので、日本人における本症の病態、臨床経過などの実態は不明でした。厚生労働省の難治性腭疾患に関する調査研究班は、1994 年と 1999 年に、腭嚢胞線維症の全国疫学調査を行ないました。その結果、約 80% の患者が 10 歳以上であり長期生存例が増えていることがわかりました。本研究の実施責任者（成瀬）は、腭嚢胞線維症を担当する分担研究者として同調査研究班に所属しています。今回、厚生労働省の疫学班に所属する実施分担者（玉腰）と協力して、第 3 回の全国疫学調査を 2005 年に実施する計画を立案し、研究班に認められました。

研究の目的

この研究の目的は、わが国における腭嚢胞線維症の症例数を正確に把握し、その長期経過の全貌を明らかにすることです。わが国の腭嚢胞線維症患者における CFTR 遺伝子変異は、白人と異なる稀なタイプがほとんどであることがわかっています。また、日本人の健常者の CFTR 遺伝子多型は白人と大きく異なっており、日本人の腭嚢胞線維症の病態は白人とは異なる可能性があります。今までの全国疫学調査でも長期生存例が増えていますので、特に軽症～中等症あるいは非定型の症例では、栄養管理と反復する気道感染に適切に対応することによって、予後だけでなく生活の質の向上がじゅうぶん期待できると思われま。今回の調査では、臨床症状、治療内容、栄養状態の経過と管理の実態を調査します。この調査で長期経過を明らかにすることにより、的確な早期診断、気道感染対策、栄養管理の方法を提唱することができると考えています。

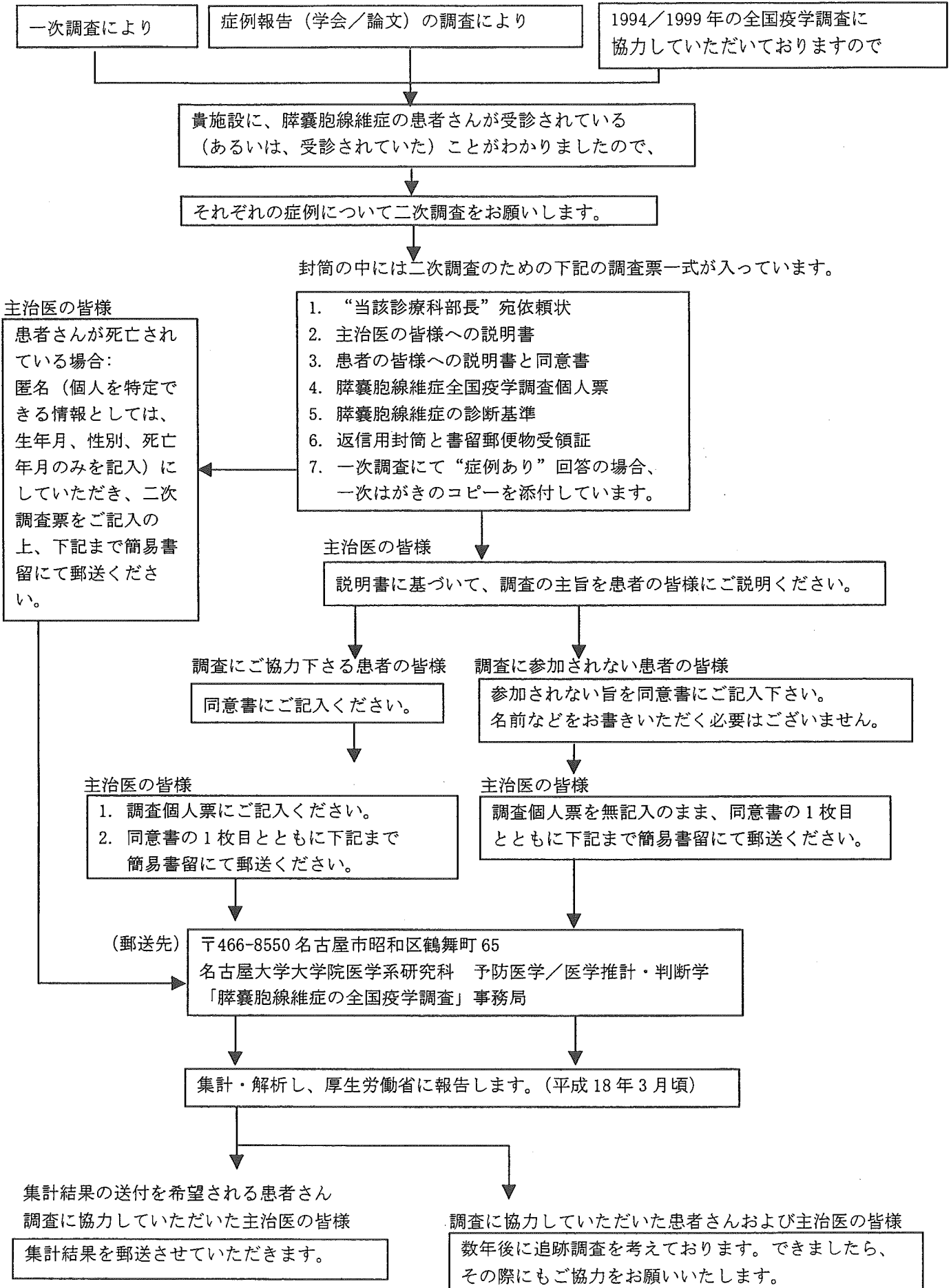
研究方法

1. 一次調査として、2005 年 1 月に、全国の一般病床数 400 以上の総合病院の小児科および小児専門病院に、過去 1 年間および 10 年間の腭嚢胞線維症患者の有無と症例数（死亡例も含む）を問い合わせる。
2. 二次調査としては、(1) 一次調査で「症例有り」と回答された施設、(2) 症例報告（論文発表および学会発表）がされている施設、(3) 前回（1999 年）、前々回（1994 年）の全国疫学調査で症例の回答のあった施設へ、別紙の二次調査票と患者の皆様への説明書・同意書を配布する。
3. 調査結果を集計し、厚生労働省に報告する。（2006 年 3 月頃の予定）
4. 調査に協力していただいた主治医、希望される患者さんに集計結果を郵送する。

次のページにこの調査研究の流れ図を示しました。

（調査書に“遺伝子診断を希望する”とされた場合には、この研究とは別になりますが当方で対応させていただきますので、後日連絡を差し上げます。）

「腓囊胞線維症全国疫学調査の流れ図」



患者の皆様への説明書

－ 膵嚢胞線維症調査研究 －

膵嚢胞線維症は日本人には非常に稀な病気です。この研究は、膵嚢胞線維症に罹った日本人の数を正確につきとめ、一人一人の病気の経過をたどって、より簡単に早く診断する方法とよりよい治療法を見つけることを目的としています。

具体的には、まず、あなたにこの研究への協力をお願いするため、研究の内容を含め、あなたが同意するための手続きについて説明を行います。あなたがこの説明をよく理解でき、あなたが研究に協力してもよいと考える場合には、「同意書」に署名することにより同意の表明をお願いいたします。

なお、未成年の場合は、代諾者（親権者）の承諾を得て行います。その場合でも、できる限り本人の意向を確認し、それを尊重します。16歳以上の方は、ご本人の同意も確認させていただきます。

(1) 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究への協力の同意はあなたの自由意志で決めてください。強制いたしません。また、同意しなくても、あなたの不利益になるようなことはありません。

一旦同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができます。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などのように、この研究からあなたを外すことができない場合があります。

(2) 研究計画

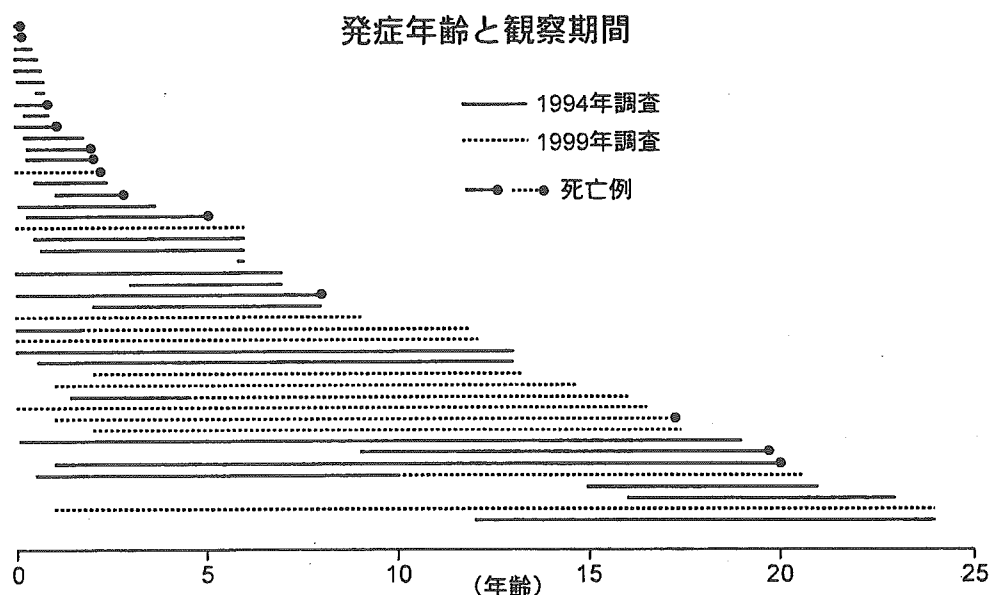
研究計画の概要は、以下のとおりです。この研究計画は名古屋大学医学部「倫理委員会」で審査され、名古屋大学大学院医学系研究科長（医学部長）により承認されたものです。

実施機関名	名古屋大学大学院医学系研究科病態修復内科学
実施責任者氏名・職名	成瀬 達・助教授
対象とする健康障害名	膵嚢胞線維症

【研究目的】

膵嚢胞線維症は、体中のいろいろな管腔臓器で、塩素イオンを輸送するシステムの不調によって、管腔の中の液体がネバネバになって詰まりやすくなる病気です。不調の程度によって病状はさまざまで、生まれてすぐに腸が詰まって腸閉塞になる、細い気管支が詰まって肺炎を繰り返す、膵液（消化液）が流れにくくなって栄養不良を起こす、男性の不妊症を起こす、などが色々な組み合わせで起こってきます。白人では最も多い遺伝性の病気ですので海外ではよく研究されています。ところが、日本人には非常に稀なために、最近まで、患者さんの正確な数、病状の経過、日本人の膵嚢胞線維症の特徴などが、まとめられたことはありませんでした。

そこで、厚生労働省の調査研究班は、1994年と1999年に、膵嚢胞線維症の全国調査を行い、その結果、(1) 出生約174万人に1人の割合で病気が起こること、(2) 10年以上の長い期間にわたって治療を受けている患者さんが多いことがわかってきました（下図参照）。



今後、生命予後をさらに改善し、学校に休まずに行けるなど生活の質を向上させるためには、繰り返す肺炎に適切に対応し、栄養状態を良好に保つ工夫が必要です。そこで、厚生労働省難治性膵疾患に関する調査研究班では、成瀬を実施責任者として第3回（2005年）の全国疫学調査を行うこととなりました。今回の調査では、日本の膵嚢胞線維症の患者さんの数をできるだけ正確につきとめ、さらに、症状、治療の内容、栄養状態の経過と栄養管理の実態を明らかにし、今後の対策に役立てたいと思いますので、ご協力をお願いいたします。

【研究に参加することをお願いする理由】

膵嚢胞線維症は非常に少ない病気ですので、患者さん全員に参加をお願いしています。

【研究方法】

全国から集まった膵嚢胞線維症の調査票から、(1) 患者さんの数、年齢性別の分布をできるだけ正確に把握し、(2) 病状の経過、(3) 治療の内容、(4) 栄養状態の経過、(5) 栄養管理の実態を集計します。

カルテに記載されている内容から、主治医に必要事項を調査用紙に転記していただきますので、あなたの負担はありません。また、血液などは採取しません。(遺伝子診断を希望される方は、主治医にその旨をお伝えください。この調査とは別になりますが、対応させていただきます。)

また、数年後に、あなたの病状がどのように変化したかをお尋ねしたいと考えています。

(3) 研究参加者にもたらされる利益及び不利益

(利益) この調査で膵嚢胞線維症の長期の経過を明らかにすることができます。この病気を正確に早く診断する方法、肺炎と気管支炎への対策、栄養状態を良くする方法を提唱することができると思っています。

(不利益) ありません。

(4) 研究に参加しなかった場合の対応

特にありません。

(5) 個人情報の保護

研究に協力いただいた人の個人が特定されるような情報は厳重に保護され、外部に出されることはありません。ただし、あなたの協力によって得られた研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会や学術雑誌及びデータベース上等で公に発表されることがあります。

(6) 参加することの費用について

この研究は厚生労働省調査研究費によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。なお、研究の参加に対しての報酬は支払われません。

(7) 集計結果の送付

全国調査を集計した結果を、希望される患者さんに後日送らせていただきます。

(8) 問合せ先

この研究について何か分からないことや心配なことがありましたら、いつでも担当者にご相談下さい。同意を撤回される場合にもこちらに連絡ください。連絡先は以下のとおりです。

担当者氏名： 成瀬 達

連絡先： 〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
名古屋大学大学院医学系研究科 病態修復内科学
TEL: 052-744-2170 FAX: 052-744-2179
E-mail: snaruse@med.nagoya-u.ac.jp

これらの内容をよく読み、ご理解いただき、この研究に参加されることを同意される場合は、同意書に署名し、日付を記入して担当者（担当医師）にお渡し下さい。

同意書

実施責任者： 成瀬 達 殿

研究課題名： 膵嚢胞線維症の全国疫学調査

《 説明を受け理解した項目 》 (□ の中にご自分でレ印を入れて下さい)

- 研究協力を自らの意思で行うことと撤回の自由があること
- 研究計画の概要
- 研究（治療）に参加した場合に考えられる利益及び不利益
- 個人情報保護
- 研究（治療）結果の公表
- 問い合わせの受付先

《 この研究に参加することの同意 》 (「はい」または「いいえ」に○を付けて下さい)

この研究に参加することに同意しますか？

はい いいえ

この全国調査を集計した全体の結果を知りたいですか？

はい いいえ

数年後にあなたの病状がどのように変化したかをお尋ねしたいと考えていますが、それまで、この調査の資料を保存してもよろしいですか？

はい いいえ

[16 歳以上の場合] 本人署名： _____ (印)

住 所： _____

2005 年 _____ 月 _____ 日

[20 歳未満の場合] 代諾者（親権者）署名： _____ (印)

代諾者（親権者）と本人との関係： _____

2005 年 _____ 月 _____ 日

説明者署名： _____ (印)

2005 年 _____ 月 _____ 日

同意書

実施責任者： 成瀬 達 殿

研究課題名： 腭嚢胞線維症の全国疫学調査

《 説明を受け理解した項目 》 (□ の中にご自分でレ印を入れて下さい)

- 研究協力を自らの意思で行うことと撤回の自由があること
 研究計画の概要
 研究（治療）に参加した場合に考えられる利益及び不利益
 個人情報の保護
 研究（治療）結果の公表
 問い合わせの受付先

《 この研究に参加することの同意 》 (「はい」または「いいえ」に○を付けて下さい)

この研究に参加することに同意しますか？

はい いいえ

この全国調査を集計した全体の結果を知りたいですか？

はい いいえ

数年後にあなたの病状がどのように変化したかをお尋ねしたいと考えていますが、それまで、この調査の資料を保存してもよろしいですか？

はい いいえ

[16歳以上の場合] 本人署名： _____ (印)

住 所： _____

2005 年 ____ 月 ____ 日

[20歳未満の場合] 代諾者（親権者）署名： _____ (印)

代諾者（親権者）と本人との関係： _____

2005 年 ____ 月 ____ 日

説明者署名： _____ (印)

2005 年 ____ 月 ____ 日

同意書

実施責任者： 成瀬 達 殿

研究課題名： 膵嚢胞線維症の全国疫学調査

《 説明を受け理解した項目 》 (□ の中にご自分でレ印を入れて下さい)

- 研究協力を自らの意思で行うことと撤回の自由があること
 研究計画の概要
 研究（治療）に参加した場合に考えられる利益及び不利益
 個人情報の保護
 研究（治療）結果の公表
 問い合わせの受付先

《 この研究に参加することの同意 》 (「はい」または「いいえ」に○を付けて下さい)

この研究に参加することに同意しますか？

はい いいえ

この全国調査を集計した全体の結果を知りたいですか？

はい いいえ

数年後にあなたの病状がどのように変化したかをお尋ねしたいと考えていますが、それまで、この調査の資料を保存してもよろしいですか？

はい いいえ

[16歳以上の場合] 本人署名： _____ (印)

住 所： _____

2005 年 _____ 月 _____ 日

[20歳未満の場合] 代諾者（親権者）署名： _____ (印)

代諾者（親権者）と本人との関係： _____

2005 年 _____ 月 _____ 日

説明者署名： _____ (印)

2005 年 _____ 月 _____ 日

腓膵胞線維症全国疫学調査個人票

□□□□□□□□ - □□ - □□□□ - □□

貴施設名： _____ 診療科：1. 小児科 2. その他 (_____)
 所在地： _____ 記載者氏名： _____ 記載日：2005年__月__日

患者イニシャル (姓、名)	(姓)	(名)	性別	1. 男 2. 女	貴施設 カルテ番号	
生年月日	年	月	日	患者現住所	()	都道府 県・不明

厚生労働省難治性疾患克服研究事業 難治性腓膵胞線維症に関する調査研究班 特定疾患の疫学に関する研究班

事務局使用欄 No.

(切り取り線：事務局にて切り取ります。)

腓膵胞線維症全国疫学調査個人票

記載日 2005年__月__日

調査票は実態把握のためにのみ使用し、個人の秘密は厳守します。該当する番号を選択、またはご記入ください。

事務局使用欄 No.	生年月	年	月	性別	1. 男 2. 女	患者現住所	()	都道府 県・不明
前回(1999年)、前々回調査(1994年)の登録		1. なし 2. 1999年調査 3. 1994年調査 4. 不明						
家族内発症	1. なし 2. あり (続柄: a. 父 b. 母 c. 兄 d. 弟 e. 姉 f. 妹 g. その他)							
医療費の公費負担	1. なし 2. あり [a. 特定疾患治療研究費 ()、 b. その他 ()] 3. 不明							
受療状況 (最近1年間)	1. 主に入院 (ヶ月/年) 2. 主に通院 (回/月) 3. 入院と通院 4. 転院 (転院先) 5. 死亡 6. 不明							
過去の受療状況	年齢	入院期間		主な入院理由、症状				
	0~5歳	(ヶ月/年)						
	6~10歳	(ヶ月/年)						
	11~15歳	(ヶ月/年)						
	16~20歳	(ヶ月/年)						
初診医療機関	1. 貴施設 3. 不明			推定発症年月		年 月・不明		
	2. 他施設 ()			貴施設初診年月		年 月・不明		
診断した医療機関	1. 貴施設 3. 不明			診断年月		年 月・不明		
	2. 他施設 ()							
出生時の身長と体重	(.) cm	(.) kg	母子手帳の成長曲線など、発育の経過がわかる資料がありましたら、匿名の上、コピーを添付していただければ有難く存じます。					
現在の身長と体重	(.) cm	(.) kg						
診断基準を満たす項目	a. 発汗試験の異常 b. 腓外分泌不全 c. 呼吸器症状 d. その他 (胎便性イレウス、家族歴)							
症状	有無	初発年齢		現在の状況 (発症時と比較)				
消化器 症状	胎便性イレウス	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	脂肪便	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	栄養不良	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	腓膵炎発作	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	便秘	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
呼吸器 症状	呼吸困難	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	繰り返す感染	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	副鼻腔炎	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	気管支拡張症	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				
	樽状胸郭	a. あり b. なし c. 不明	歳 ヶ月	a. 治癒 b. 改善 c. 不変 d. 悪化 e. 不明				

その他	低張性脱水	a.あり b.なし c.不明	歳 月	a.治癒 b.改善 c.不変 d.悪化 e.不明
	発汗過多	a.あり b.なし c.不明	歳 月	a.治癒 b.改善 c.不変 d.悪化 e.不明
	糖尿病	a.あり b.なし c.不明	歳 月	a.治癒 b.改善 c.不変 d.悪化 e.不明
	発育不全	a.あり b.なし c.不明	歳 月	a.治癒 b.改善 c.不変 d.悪化 e.不明
	()	a.あり b.なし c.不明	歳 月	a.治癒 b.改善 c.不変 d.悪化 e.不明
検査所見	汗中電解質検査	1.異常あり 2.異常なし 3.検査せず 4.不明		
		方法：a.ピロカルピンイオン導入法 b.その他 ()		
		結果：①：Cl ⁻ () mEq/L, Na ⁺ () mEq/L 施行時年齢： 歳 月 ②：Cl ⁻ () mEq/L, Na ⁺ () mEq/L 施行時年齢： 歳 月		
	腺外分泌機能検査	1.異常あり 2.異常なし 3.検査せず 4.不明		施行時年齢： 歳 月
		方法：施行項目に○		結果：
		a.便中脂肪測定		
		b.PFD試験 (BT-PABA試験)		
		c.便中キモトリプシン		
		d.セクレチン試験		
	喀痰培養検査	1.施行あり 2.施行なし 3.不明		
結果： a. Staphylococcus aureus (MSSA) b. MRSA c. Pseudomonas aeruginosa d. Haemophilus influenzae e. Proteus vulgaris f. Candida albicans g. その他 ()				
遺伝子診断	1.施行あり 2.施行なし 3.不明 (施行時年齢： 歳 月)		未施行の場合：遺伝子診断を 1.希望する 2.希望しない	
	結果：			
治療	1.薬物療法 (薬剤名と量をお書きください)	a.抗菌薬 (薬剤名：) (量：)		
		b.去痰薬 (薬剤名：) (量：)		
		c.気管支拡張薬 (薬剤名：) (量：)		
		d.消化酵素剤 (薬剤名：) (量：)		
		e.その他 (薬剤名：) (量：)		
	2.在宅酸素療法			
	3.栄養療法 (種類とカロリー)	a.中心静脈 (種類：) (kcal) b.経腸栄養 (種類：) (kcal)		
4.理学療法				
5.手術 (方法と年齢)	() 歳			
6.その他				
現在の状況 (診断時と比較)	1.治癒 2.改善 3.不変 4.悪化 5.死亡			最終受診日 年 月 日
	死亡の場合 死亡年月： 年 月 死因： () 剖検：1.あり 2.なし 3.不明 剖検所見：			
症例報告の有無	学会発表： 1.あり 2.なし 3.不明			
	学会名： 第 () 回 () 年			
紙上発表： 1.あり 2.なし 3.不明				
雑誌名： () 年 () 巻 (~) 頁				
(もしありましたら、抄録もしくは論文のコピー等を添付いただければ幸いです)				